

Statut Diagnostic

Règles de codage

Cas d'usage

En cours

+ Description clinique

Phase précoce d'investigation, niveau de confiance nul ou très faible

Probable

+ Maladie Rare (Orphanet)
Ou
+ Description clinique

Diagnostic vraisemblable mais signes nécessaires pour affirmer le diagnostic pas encore réunis

Confirmé

+ Maladie Rare (Orphanet)
Ou
+ Description clinique + Gène (HGNC) obligatoire

Confirmé (Maladie Rare)

+ case MCNR cochée
+ code CIM-10 de la MCNR

Confirmé (Maladie Complexe Non Rare)

+ Caractérisation génétique du diagnostic : oui
+ Maladie Rare (Orphanet)
+ Gène (HGNC)
+ Moment 1ers signes : aucun signe à ce jour ou porteur sain

Confirmé (Aucun signe)
(Asymptomatique/Présymptomatique ou porteur sain)

Indéterminé

+ Maladie Rare (Orphanet) : code **616478** ou \emptyset
+ Description clinique
+
Code CIM-10 R69 (identification des patients dont l'étiologie de leur diagnostic clinique confirmé n'a pas été retrouvée = en impasse)

Investigation terminée ou impossible à réaliser ou qui ne permet pas d'établir un diagnostic

Apparenté non porteur

+ Caractérisation génétique négative
+ Moment 1ers signes : aucun signe à ce jour ou porteur sain

Parent (membre de la famille) d'un patient malade non porteur de l'anomalie/mutation

Réfuté

+ Maladie Rare (Orphanet)
Ou
+ Description clinique + Gène (HGNC) obligatoire

Patient pour lequel les tests ont montré qu'il n'est pas atteint de la maladie testée